

## (disabilità prenatali)MALATTIE GENETICHE

Le malattie genetiche **sono la conseguenza di alterazioni del patrimonio genetico dell'individuo**, rappresentato dal DNA dei cromosomi.

nel nostro corpo si presentano 46 cromosomi in coppia di 23, e all'interno di essi sono presenti migliaia di geni che ( Un gene è una sequenza nucleotidica di DNA che codifica la sequenza primaria di un prodotto genico finale, che può essere o un RNA strutturale o catalitico, oppure una proteina.)

Le malattie genetiche si possono classificare se sono presenti alterazioni di numero dei cromosomi, alterazioni di forma dei cromosomi o alterazioni dei singoli geni.

- Le **alterazioni di numero** dei cromosomi si possono suddividere in trisomie (ad esempio la trisomia 21, 18 e 13) o monosomie (la Sindrome di Turner è l'unica compatibile con la vita). (mutazioni genomiche ovvero quando un individuo presenta cromosomi in più o in meno rispetto al normale. I gameti (ovociti e spermatozoi) sono *cellule aploidi* e infatti contengono 23 cromosomi. Le altre cellule, le cellule somatiche, sono *cellule diploidi*: possiedono due copie dei cromosomi, una ereditata dalla madre e una ereditata dal padre, e il loro corredo cromosomico è indicato con 2n. La presenza di un numero di cromosomi diverso dal numero standard è detta aneuploidia. )

i gameti sono cellule germinali ,nel caso non siano presenti nello spermatozoo o nell'ovocita 23 cromosomi all'interno di essi si ha un aborto o una patologia. L'ovocita più lo spermatozoo formano la prima cellula dell'essere umano chiamata zigote ,che a sua volta si evolve in embrione e successivamente in feto.

## SINDROME DI TURNER

è una monosomia, nota anche come **sindrome di Ullrich-Turner**, **monosomia X** o **45,X**, è una sindrome legata a un'anomalia citogenetica e una **disgenesia gonadica**, in cui in una donna è assente, in parte o del tutto, un **cromosoma X**. **I segni e i sintomi**

variano tra le persone colpite; i più comuni sono un collo corto e con **pterigio** (*pterigium colli*), attaccatura delle **orecchie** bassa, bassa attaccatura dei capelli nella parte posteriore del collo, bassa statura e mani e piedi gonfi (la circolazione rallenta causando l'edema periferico cioè eccesso di linfa che fuoriesce dalle cellule che causa un blocco o rallentamento della circolazione linfatica, può portare a problemi cardiaci e all'ingrossamento degli arti inferiori), malformazioni dell'apparato riproduttore (agenesie nell'utero e nelle ovaie fibrotiche), amenorrea primaria e sterilità.

Si possono anche riscontrare alcune **complicanze** come un ipotetico disturbo borderline, irsutismo, malformazioni cardiache (cardiopatie e ipertensione) e sordità.

la **frequenza** delle malattie si aggira su un caso su ogni cinquemila femmine.

La diagnosi della Turner può essere **prenatale**: tramite ecografia che può rilevare le forme più tipiche, specie associate a malformazioni o tramite amniocentesi (esame in cui si prelevano cellule dal liquido amniotico per osservare e diagnosticare delle patologie genetiche/evidenza l'anomalia genomica) essa si effettua tra la

sedicesima e la ventesima settimana di gravidanza, per effettuare l'aborto terapeutico ovvero l'induzione al parto tramite ormoni come l'ossitocina. **post natale**: segni già evidenti dalla nascita o durante la pubertà con un'indagine citogenetica (è un test genetico che consente di determinare il numero e la struttura dei cromosomi di un individuo, ovvero il suo cariotipo.)

La **terapia** può essere ormonale con estrogeni e ormoni della crescita (gh) per stimolare

l'altezza,favorire lo sviluppo delle caratteristiche sessuali secondarie e stimolare il ciclo mestruale ,chirurgico e psicologico.

## **SINDROME DI KLINEFELTER**

è una malattia genetica dovuta alla presenza di un cromosoma X in più negli individui di sesso maschile,ovvero una trisomia che si presenta con il cariotipo 47xxy,caratterizzata da statura elevata legata ad abnorme lunghezza degli arti,ginecomastia,ipogonadismo e sterilità,co anche Qi lievemente inferiore solo il 10% presenta un ritardo mentale.

Le **manifestazioni cliniche** si presentano durante la pubertà,quando il processo della spermatogenesi viene bloccato dalla presenza dei due cromosomi x ,di conseguenza le cellule germinali muoiono,i tubuli seminiferi vanno incontro a degenerazione ialina e si cicatrizzano.

Questa situazione causa un grado di virilizzazione variabile:da una parte si trova il maschio eunucoide con ipogonadismo e ginecomastia e dall'altra parte il maschio mesomorfo virile con pene normale .Durante l'adolescenza si riscontrano anche scoliosi e problemi comportamentali.

Il 15% delle persone malate sono casi gravi infatti viene diagnosticata solo se si hanno sintomi rilevanti.

Per la **diagnosi** di solito viene fatto un esame ormonale attraverso l'esame del sangue e delle urine per verificare il basso livello di testosterone,il cariotipo per controllare anomalie cromosomiche,oppure per una diagnosi prenatale vengono controllati i villi coriali del liquido amniotico nella placenta per vedere se sono presenti anomalie cromosomiche. Non è presente una cura ma i trattamenti possono aiutare l'individuo

La **terapia** avviene tramite la somministrazione di ormoni (Ormonoterapia ) come il testosterone. il testosterone inoltre è importante per il metabolismo cognitivo ( il 10% degli individui affetti dalla patologia può avere un difetto cognitivo) e anche per il metabolismo delle ossa e può portare un'osteoporosi.chirurgica con la mastectomia,psicologica,osteopata.

E' considerata una malattia rara (1 su 2000) ed hanno più probabilità di riscontrare un tumore alla mammella.

## **SINDROME DI DOWN**

è una malattia causata da trisomia 21,il corredo del bambino formato da 47 cromosomi ,con tre cromosomi 21 invece di due.

In alcuni casi il cromosoma 21 è attaccato ad un altro cromosoma in genere il cromosoma 14 e si parla di trisomia 21 in traslocazione che rappresenta il 3% dei casi.

Nella mielosi i suoi gameti possono contenere il cromosoma 21 più il cromosoma 21 traslocato,e nella fecondazione si verrà così a determinare la trisomia.

Alcuni soggetti invece presentano cellule con 47 e cellule di 46 cromosomi in questo caso si avrà una trisomia in mosaicismo che rappresenta il 2% dei casi,mentre nel 95%dei casi hanno una trisomia libera ovvero tutte le cellule somatiche hanno 47 cromosomi con una trisomia a livello del cromosoma 21. Ha una **prevalenza** pari a 38.000 persone in italia, 1 persona su 800 ne è affetta; la frequenza aumenta con l'aumentare dell'età della madre ,fino a 1 su 80 nati oltre i 40 anni della madre ed è causata dalla mancata disgiunzione della coppia dei cromosomi 21 durante la mielosi,nella formazione delle cellule uovo.

La **diagnosi** è preferibilmente precoce affinché la malattia sia anch'essa precoce. Si possono effettuare varie diagnosi tra cui la **prenatale:Esami diagnostici** (permettono una diagnosi certa sulla presenza o assenza di anomalie cromosomiche),**amniocentesi** se la gravida ha più di 35 anni o ha avuto aborti o figli con anomalie cromosomiche e **villocentesi** (si

prelevano i villi coriali, che sono delle strutture che si formano prima della placenta e nutrono l'embrione nella prima parte della gravidanza tramite due metodiche trans-addominale e trans-cervicale)

**test di screening** (permettono di ottenere un calcolo personalizzato della probabilità di avere un figlio affetto da un'alterazione cromosomica) tramite tritest: **test integrato** combina un esame ecografico fetale (11-13<sup>a</sup> settimana) che misura l'ampiezza della translucenza nucale, con 2 prelievi di sangue materno (uno tra l'11 e la 13<sup>a</sup> settimana di gravidanza e uno tra la 15 e la 17 settimana) (esame del sangue che rivela la presenza di tre sostanze prodotte dal feto: alfa-feto-proteina, estriolo non coniugato e beta-gonadotropina corionica, ecografia) **PERMETTE DI STIMARE ANCHE IL RISCHIO DI DIFETTI DEL TUBO NEURALE.** **test combinato**: combina un esame ecografico fetale che misura l'ampiezza della translucenza nucale (una fessura, traslucida in ecografia, che si trova a livello della cute della nuca, dovuta a una raccolta di linfa che si riscontra in tutti i feti durante il primo trimestre) con un prelievo di sangue materno per dosare 2 ormoni (free-betaHCG e PAPP-A)

**Test DNA fetale**: dalla 10<sup>a</sup> settimana, il test analizza piccoli frammenti di DNA fetale che circolano nel sangue materno, efficacia intorno al 98%.

**postnatale**: tramite i segni come microcefalia, ritardo mentale, facies mongoloide caratterizzata da plica palpebrale (epicanto), base nasale infossata, malocclusioni dentarie (macroGLOSSIA, palato ogivale, bocca semiaperta, agenesie dentarie), altri segni come mani tozze e dita corte, bassa statura, ipotonia, disprassia, lassità legamentosa, sistema immunitario basso che causa più frequenza alle infezioni, malformazioni congenite e di tumori.

Non c'è alcun modo per prevenire la malattia, è sconsigliato però fare figli dopo i 35 anni d'età.

Tra le **terapie** più comuni legate alla malattia troviamo: -Logopedia: aiuta se la persona che ne è affetta ha problemi di linguaggio.

-**Praticare sport**: aiutano a sviluppare la coordinazione e i muscoli, ma anche a raggiungere un buon equilibrio psicofisico e a relazionarsi con il mondo esterno. -**Fisioterapia**: per migliorare le abilità motorie; è consigliato praticare fisioterapia in gruppo per migliorare anche la persona in quanto integrazione sociale -**Terapia chirurgica**: nel caso in cui ci fossero malformazioni cardiache -**Oculista**: occorre fare visite dal medico oculista poiché in molti casi le persone affette da Sindrome di Down possono presentare strabismo.

### **Interventi abilitativi e riabilitativi per soggetti con sindrome di Down**

I soggetti con sindrome di Down, salvo eccezioni, presentano ritardo mentale con un quoziente intellettivo (QI) variabile tra 20 e 80. L'entità del ritardo dipende anche dall'ambiente in cui il bambino è cresciuto e dalle stimolazioni ricevute. La famiglia gioca un ruolo centrale nel processo riabilitativo, supportata da un'équipe multidisciplinare composta da medici, psicologi, logopedisti, neuropsichiatri infantili, e altri specialisti. L'obiettivo primario è massimizzare il potenziale del soggetto per migliorare la qualità della vita e ridurre le "ritardate educabilità".

Un intervento efficace deve prevedere: Un contesto familiare sereno e collaborativo, Una presa in carico globale, che includa la famiglia come nodo centrale, Programmi personalizzati di fisioterapia, logopedia e altre terapie per migliorare l'autonomia e le competenze, sia cognitive che motorie.

**Educazione all'autonomia**: È essenziale promuovere l'autonomia personale, prestando attenzione a compiti quotidiani come la deglutizione, che può richiedere un'alimentazione ricca di fibre per prevenire problemi intestinali. È importante anche insegnare buone abitudini di igiene orale e cura del corpo per minimizzare i rischi di infezioni, dato che i

soggetti con sindrome di Down presentano una maggiore sensibilità a infezioni e frequenti problemi dermatologici.

*Aspetti medici* : Le malformazioni cardiache e di altri organi sono frequenti e spesso richiedono interventi chirurgici tempestivi. Inoltre, l'aspettativa di vita è migliorata significativamente grazie a interventi medici e assistenza adeguata, raggiungendo in media i 60 anni, rispetto ai 30-40 anni precedenti.

- Le **alterazioni di forma** dei cromosomi possono essere dovute a delezione (quando manca una parte di cromosoma), come succede nella sindrome di Williams, traslocazione (quando c'è uno scambio di una porzione di un tratto di cromosoma da un cromosoma all'altro), duplicazione (quando alcuni tratti di cromosoma sono duplicati come ad esempio nella Sindrome dell'X fragile) e inversioni (quando alcuni tratti di geni all'interno dello stesso cromosoma vengono invertiti)

## **SINDROME DI WILLIAMS**

è una rara malattia genetica caratterizzata da disturbi dello sviluppo associati nella maggior parte dei casi a cardiopatie, ritardo psicomotorio, dismorfismi facciali (elfin face) come agenesie dentarie, microdontia, iper telorismo, ipoplasia dello smalto dei denti ,open bite, ipoplasico, ipoacusia, iperattività. Inoltre la sindrome è uno specifico profilo cognitivo e comportamentale, il tutto causato da una microdelezione del cromosoma 7 nella regione q11. Essa colpisce una persona su cinquantamila, e la conferma diagnostica viene ottenuta con differenti tecniche, per esempio la FISH (Fluorescent in situ hybridization), un esame citogenetico che permette di evidenziare la microdelezione.

- **alterazioni geniche** sono quelle malattie genetiche che colpiscono 1 solo gene. Tra queste distinguiamo: le malattie **autosomiche**, se il gene si trova su un autosoma (ovvero un cromosoma non sessuale) e si dividono a loro volta in dominanti, in cui basta 1 allele alterato per determinare la malattia, e recessive quando entrambi gli alleli devono essere alterati per determinare la malattia, e **malattie eterosomiche**, se il gene si trova sul cromosoma X (nella donna è raro, se possiede solo un gene alterato è portatrice della malattia). L'effetto di una mutazione a carico di un singolo gene può determinare la mancata sintesi di una proteina o la formazione di una proteina che presenta un'alterazione della sequenza degli amminoacidi e quindi un'alterazione strutturale.

Le conseguenze dipendono dalla funzione della proteina mancante o alterata, se questa proteina è un enzima se manca o è alterato il suo sito attivo, viene a essere bloccata la reazione che catalizza: non si formano i prodotti della reazione, si blocca un processo metabolico e si accumulano i reagenti che possono causare danni alle cellule colpite (enzimopatia). Alcune Enzimopatie sono le rare malattie da accumulo lisosomiale in cui la mancanza di un enzima nei lisosomi porta ad un accumulo al loro interno della sostanza che non viene "digerita".

Altre enzimopatie sono le glicogenosi caratterizzate dall'assenza di uno dei vari enzimi del metabolismo del glicogeno .

Mentre ,per l'emoglobina (complessa proteina) costituita da quattro diverse catene polipeptidiche dette globine ,contenenti un gruppo eme (una protoporfirina a cui è legato uno ione ferroso  $Fe^{++}$ ) al quale si lega l'ossigeno che può essere così trasportato dai globuli rossi nel sangue. Alterazioni a carico dei geni che controllano delle globine comportano una diminuita o assenza di produzione di queste catene globiniche e alterazioni strutturali nella molecola dell'emoglobina (emoglobinopatie).

Le malattie legate a una mutazione di geni si trasmettono come caratteri mendeliani.

## **COREA DI HUNTINGTON**

è una malattia autosomica dominante (**malattia degenerativa del SNC**) il gene mutato è situato sul braccio corto del cromosoma 4 e codifica per una proteina (Htt) importante per la sopravvivenza dei neuroni, perché è coinvolta nel meccanismo di trasporto vescicolare di vari fattori lungo l'assone dei neuroni. Nell'Huntington questa proteina è mutata e non si realizza il flusso di fattori protettivi dalla corteccia verso i nuclei della base che iniziano il loro processo degenerativo. La Corea di Huntington è una rara patologia neurodegenerativa ereditaria, che colpisce circa una persona su 10.000.

I primi **sintomi** si presentano in età adulta verso i 40-45 anni, con la comparsa di gravi e progressivi disturbi motori e con il progredire della malattia si ha un'atrofia cerebrale che genera uno stato di demenza. I sintomi sono simili a quelli del Parkinson: ipercinesia, neuroni degenerati, demenza ecc...

All'inizio della malattia la persona è ancora in grado di muoversi, durante il corso della malattia che si è stimato duri circa 15-20 anni, la persona verrà allettata perché non sarà più in grado di muoversi fino alla sua morte che può avvenire frequentemente per polmoniti ab-ingestis dovute a difficoltà di deglutizione o al suicidio.

Ogni persona che ha un genitore con questa malattia ha il 50% di probabilità di contrarla, attraverso un test è possibile scoprirlo per tempo prima che si verifichino i primi sintomi.

La **diagnosi** viene effettuata tramite test genetici. Ai parenti di primo grado deve essere offerta una consulenza genetica prima che i test genetici vengano effettuati.

Ad oggi non esiste una cura per questa malattia, esistono solo terapie farmacologiche per curare i sintomi psichici che si presentano e terapie riabilitative come la fisioterapia, la logopedia, e psicologo che migliorano la qualità della vita del soggetto.

## ***DISTINZIONE DI MALATTIE AUTOSOMICHE DOMINANTI /RECESSIVE/X LINKED***

Per malattie **autosomiche dominanti** si intendono quelle patologie geniche in cui basta un solo allele alterato, situato in un cromosoma non sessuale, a causare la malattia. Per malattia **autosomica recessiva** si intende una malattia genica in cui il gene alterato è localizzato su un autosoma (qualunque cromosoma che non sia un cromosoma sessuale) e determina la manifestazione di quello specifico carattere solo se presente in coppia (SE È PRESENTE IN TUTTI E DUE I CROMOSOMI uno del padre e uno della madre che si incontrano).

Una malattia autosomica recessiva, spesso è trasmessa da genitori detti portatori sani, che vuol dire non avere la patologia ma avere nel proprio genotipo uno dei due cromosomi mutato (malato), che può essere trasmesso alle generazioni successive. Normalmente i genitori di un bambino malato non manifestano la malattia in quanto sono portatori sani: entrambi i genitori presentano sia l'allele dominante sano sia l'allele recessivo mutato ma entrambi trasmettono al figlio allele mutato, distintivo della patologia.

(Il figlio di due portatori sani ha una probabilità su quattro (ovvero il 25%) di ereditare l'allele mutato da entrambi i genitori e, quindi, di essere affetto dalla patologia. Ci sono due possibilità su quattro (ovvero il 50%) che il bambino erediti l'allele mutato da un genitore ed un allele sano dall'altro: in questo caso il nuovo nato sarà anch'esso portatore sano della malattia. Infine, c'è una probabilità su quattro (ovvero il 25%) che il bambino erediti entrambi gli alleli normali: in questo caso, non avrà la malattia e non sarà neppure portatore sano. Questi eventi sono del tutto casuali e le percentuali rimangono le medesime per ogni gravidanza.)

Le malattie autosomiche recessive non sono legate al sesso .

Le malattie **X-linked** sono trasmesse come caratteri legati al sesso ,in questo caso però il gene mutato è recessivo ma comunque situato sul cromosoma x ,nella donna ,in presenza di un altro cromosoma x con il gene sano la malattia non si manifesta,ma permane uno stato di portatrice del gene che può essere trasmesso a un figlio maschio,mentre il maschio presenta il suo unico cromosoma x con il gene malato ,non ha sul cromosoma y .esistono malattie rare che vengono invece trasmesse come caratteri dominanti legati al cromosoma x,in esse c'è una prevalenza maggiore nelle femmine,da una madre ammalata si ha una probabilità del 50% di avere un figlio malato,mentre se il padre è affetto la trasmette a tutte le figlie femmine ,mentre i figli maschi di padre malato sono sempre sani.

## **FIBROSI CISTICA**

è una malattia autosomica recessiva,ereditaria ,cronica ed evolutiva. E' una patologia multiorgano, che colpisce soprattutto l'apparato respiratorio e quello digerente.

Il gene malato determina la produzione di muco eccessivamente denso, questo muco facilita infezioni respiratorie ricorrenti, ostruisce i dotti pancreatici e impedisce che gli enzimi pancreatici raggiungano l'intestino, di conseguenza i cibi vengono digeriti e assimilati con difficoltà. Questa malattia in particolare colpisce il **pancreas**,dove il secreto denso ostruisce i dotti escretori e la ghiandola va incontro a dilatazioni cistiche degli acini e fibrosi .Questa alterazione provoca un deficit del succo pancreatico ,con insufficienza digestiva di grassi e proteine. **Polmoni**:per un'eccessiva secrezione di muco ,che provoca l'ostruzione dei bronchi e la malattia polmonare cronica.

Le **cause** della fibrosi cistica sono mutazioni nel gene CFTR, che codifica una proteina che controlla il passaggio di acqua e di alcuni sali all'interno e all'esterno delle cellule. La proteina mutata non funziona in modo appropriato e porta alla produzione di muco denso e sudore molto ricco di sali.

Seppure il grado di coinvolgimento differiscono anche notevolmente da persona a persona, la persistenza dell'infezione e dell'infiammazione polmonare, che causa il deterioramento progressivo del tessuto polmonare, è la maggior causa di mortalità nei pazienti affetti da FC. Questa malattia colpisce uno su due mila nati,in italia uno su duemila cinquecento/tremila tra cui uno su trenta è portatore ,mentre nella popolazione caucasica è la più letale m,L'ETÀ MEDIA DI DECESSO È SALITA A 39 ANNI NEL 2020.

Le **manifestazioni** tipiche della malattia sono:difficoltà nella digestione dei grassi,proteine, amidi.Scarso accrescimento in peso e altezza,carenza di vitamine liposolubili,perdita progressiva della funzione polmonare

La malattia non danneggia in alcun modo le capacità intellettive e non si manifesta sull'aspetto fisico né alla nascita né in seguito nel corso della vita, per questo viene definita la "malattia invisibile".

Una modalità preventiva potrebbe essere diagnosticare precocemente la malattia per iniziare le terapie appropriate il prima possibile e quindi renderle più efficaci. L'unica vera prevenzione è usufruire di tecniche di riproduzione assistita in vitro con diagnosi preimpianto . Mentre per essere a conoscenza della probabilità di avere figli con FC si possono sottoporre a degli esami del sangue.

La **diagnosi** può avvenire in vari modi:amniocentesi,analisi della placenta,segni e sintomi,screening neonatale(livelli di tripsina),test del sudore(valori di cloro),studi funzionali della proteina che il gene alterato produce,BM test(si esegue sul meconio)

Le **complicanze**: Nei **bambini**: prolasso rettale,gonfiore agli arti,anemia,2%diabete.

**Adolescenti e adulti**: collasso del polmone,insufficienza cardiaca, 20% degli adolescenti e

fino al 50% degli adulti diabete, infiammazione e cicatrizzazione del fegato(cirrosi), 3-4% alterazioni della funzione riproduttiva.

Esistono **trattamenti** per curare i sintomi della malattia, ma non c'è ancora una terapia risolutiva e si possono raggruppare in farmaci, fisioterapia e dieta, antibiotici per via orale o intravenosa, aerosol di antibiotici, farmaci modulatori, fisioterapia respiratoria quotidiana, nutrizione ipercalorica. Accanto ad una terapia dei sintomi adesso si comincia a disporre di terapie geniche personalizzate che curano il difetto di base in alcune forme di FC; un'altra terapia è il trapianto di polmoni.

La **riabilitazione** è fondamentale per il distacco e la rimozione delle secrezioni e per il mantenimento di una buona resistenza alla fatica e alla debolezza, inoltre ci sono diversi esercizi e tecniche e strumenti che possono aiutare come esercizi aerobici e anaerobici, tecniche di clearance, la pep-mask.

**decorso e prognosi:** Nel 10% dei casi la malattia si diagnostica in età adulta, nel 90% viene diagnosticata subito dopo la nascita. La malattia è caratterizzata da riacutizzazioni ed ad oggi l'aspettativa di vita è di 50 anni, il decorso dipende anche dalla compliance della malattia

## **DISTROFIA MUSCOLARE DI DUCHENNE**

La distrofia muscolare di Duchenne (DMD) è una malattia genetica degenerativa che colpisce principalmente i maschi. È causata da una mutazione nel gene che produce la distrofina, una proteina essenziale per la salute e la stabilità delle cellule muscolari, situata sulla membrana citoplasmatica delle fibre muscolari e porta alla lacerazione del sarcolemma durante la contrazione muscolare, con necrosi delle fibre muscolari, che vengono sostituite da tessuto adiposo, la quale determina una condizione di pseudo-ingrossamento (pseudo-ipertrofia)

**le Cause:** è causata da mutazioni nel gene DMD, che codifica per la distrofina, una proteina essenziale per la stabilità delle cellule muscolari. Le mutazioni possono essere di diversi tipi, come delezioni, inserzioni o mutazioni puntiformi, e portano a una mancanza o a un'alterazione della distrofina. Questa carenza provoca danni alle cellule muscolari, portando alla degenerazione e alla perdita di funzione muscolare. La malattia è ereditaria, trasmessa con un modello legato al cromosoma X, colpendo principalmente i maschi.

Circa il 60-70% di mutazioni nel gene DMD sono delezioni, il 5-15% duplicazioni, e il 20% sono piccole mutazioni. Il difetto genetico alla base della DMD non può essere prevenuto.

Nel 2015 la Corte Costituzionale ha stabilito che le coppie fertili portatrici di patologie genetiche hanno diritto ad accedere alle tecniche di procreazione medicalmente assistita e alla Diagnosi genetica preimpianto (PGD)

**SINTOMI** : la malattia si manifesta nella prima infanzia. I bimbi malati presentano spesso un ritardo motorio: I sintomi della distrofia muscolare di Duchenne (DMD) includono: l'incapacità di camminare e correre, andatura anserina, andatura a papera determinata dalla progressiva degenerazione dei muscoli del cingolo pelvico in particolare il gluteo medio, flessori e gli estensori dell'anca, piede equino-varo, cadute frequenti, una posizione lordotica, la camminata sulle punte dei piedi e in genere all'inizio della pubertà il paziente non è più in grado di camminare e necessità di ausili come la carrozzina a causa del progressivo deterioramento dei muscoli delle gambe

I sintomi tendono a manifestarsi progressivamente nel corso degli anni.

**l'iter diagnostico** è spesso avviato in seguito a un riscontro, da parte dei genitori o del pediatra, di alcuni sintomi che si presentano come campanello di allarme: ritardo della deambulazione, difficoltà a correre e ad alzarsi da terra.

Altre volte invece il sospetto è generato dal riscontro casuale, a seguito di un prelievo di sangue, di un incremento di creatinfosfochinasi (CPK) e di transaminasi (AST e ALT) nel sangue del bambino.

La diagnosi di Distrofia Muscolare di Duchenne deve essere confermata da un test genetico che permetta di identificare l'alterazione del gene che codifica per la Distrofina.

È un'analisi non invasiva ed è condotta con un semplice prelievo di sangue, permette di stabilire con esattezza eventuali mutazioni o altre alterazioni a carico del gene per la distrofina. Il test genetico di primo livello, chiamato MLPA, permette di identificare le delezioni e le duplicazioni esoniche, che nell'insieme rappresentano il 75% delle mutazioni, per le piccole mutazioni è invece necessario eseguire un'analisi di sequenza di tutto il gene.

**Diagnosi:** si basa classicamente su quanto emerge da Un'accurata analisi di sintomi e segni (esame obiettivo); La storia familiare: La quantificazione ematica della creatinichinasi; La biopsia muscolare; L'elettromiografia; Un test genetico.

**Misurazione della Creatinichinasi :** Nel sangue è contenuto un enzima, la creatinichinasi (CK o CPK). I pazienti con DMD risultano avere dosi molto elevate di creatinichinasi, dalle 10 alle 100 volte in più rispetto al normale. La misurazione dei livelli ematici di creatinichinasi è utile a individuare una condizione anomala a carico dei muscoli, ma è poco specifica, oltre alla DMD, infatti, diverse altre condizioni causano un innalzamento rilevante di CK.

**Biopsia Muscolare:** La biopsia muscolare è generalmente il passo successivo al test della creatinichinasi. L'analisi di un campione di tessuto muscolare, infatti, permette di studiare le cellule che lo compongono, valutare lo stato delle fibre muscolari e quantificare i livelli di distrofina. Il prelievo di un pezzo di muscolo prevede un piccolo intervento in anestesia locale. Biopsia Muscolare in paziente con DMD: l'esito delle analisi: Completa assenza di distrofina (bassi livelli caratterizzano altre forme di distrofia muscolare) Presenza di tessuto fibro-adiposo, al posto di quello muscolare (segno di pseudoipertrofia). Fibre muscolari degenerate.

**Elettromiografia:** L'elettromiografia è una procedura diagnostica finalizzata alla valutazione dello stato di salute dei muscoli e dei nervi periferici che ne controllano l'attività.

Basato sull'impiego di elettrodi, agoelettrodi e di uno strumento chiamato elettromiografo, questo test permette di analizzare l'attività muscolare in risposta agli stimoli nervosi. Nelle persone con distrofia muscolare di Duchenne, l'elettromiografia dimostra che i muscoli non rispondono agli impulsi nervosi come in condizioni normali. L'elettromiografia è di aiuto alla diagnosi di DMD perché distingue le patologie dovute a disfunzioni proprie dei muscoli (come le distrofie muscolari) dalle malattie di origine nervosa che hanno ripercussioni a livello muscolare (es: malattie del motoneurone).

**Test Genetico:** L'analisi genetica del profilo cromosomico di un individuo permette di identificare eventuali mutazioni genetiche a carico dei cromosomi. Il test genetico del profilo cromosomico è solitamente l'indagine diagnostica che conferma la presenza o meno di distrofia muscolare di Duchenne. La valutazione genetica è effettuabile non solo in fase postnatale (dopo la nascita), ma anche prima della nascita (prenatale). Per un test postnatale, sono sufficienti un prelievo di sangue e le successive analisi del campione ematico; per un test prenatale, invece, esistono due possibilità: il DNA fetale (che presenta un piccolo margine di errore) e l'analisi di un campione di liquido amniotico prelevato tramite amniocentesi o villocentesi (piccolo margine di rischio aborto).

**le Complicanze:** In genere a partire dall'adolescenza o tarda adolescenza, la distrofia muscolare di Duchenne si estende ai muscoli del cuore (miocardio), determinando una forma di cardiomiopatia dilatativa. (La cardiomiopatia dilatativa è una patologia del muscolo

cardiaco, caratterizzata da un'abnorme dilatazione del ventricolo sinistro del cuore e da una ridotta contrattilità cardiaca.) Successivamente, la malattia arriva a coinvolgere anche i muscoli involontari della respirazione (diaframma e muscoli intercostali) e i muscoli deputati alla masticazione, questo ulteriore peggioramento, dapprima, si limita a predisporre a infezioni delle vie respiratorie (es: polmonite) e, in un secondo momento, è causa di insufficienza respiratoria.

È da segnalare che, nel frattempo, compaiono anche osteoporosi (a causa dell'immobilità forzata) e problematiche gastrointestinali (stitichezza) connesse a una perdita di funzione della muscolatura liscia dell'intestino.

Cardiomiopatia e problemi respiratori progrediscono al punto da risultare fatali: di solito, infatti, la morte nei pazienti con distrofia muscolare di Duchenne sopraggiunge per complicanze cardio-respiratorie.

Le aspettative di vita purtroppo sono all'incirca di 30 anni. Le terapie consigliate sono l'assistenza respiratoria (ventilazione non invasiva, ventilazione meccanica invasiva), esami cardiaci e la fisioterapia, farmacologica (somministrazione di agenti antinfiammatori e immunosoppressori, glucocorticoidi, corticosteroidi inibitori della miostatina, modulatori della distrofina). L'incidenza della malattia è di circa 1:3500 maschi e in Italia circa 5000 persone ne sono affette.

### **ACONDROPLASIA/NANISMO ACONDROPLASICO**

L'acondroplasia è una displasia scheletrica di origine genetica, causata da mutazioni del gene FGFR3 (fibroblast growth factor receptor type 3) situato sul cromosoma 4. Questo gene regola negativamente la crescita ossea, limitando la proliferazione e il differenziamento dei condrociti nelle cartilagini di accrescimento. La mutazione, più frequentemente una sostituzione G380R, causa un "guadagno di funzione" che rende il recettore iperattivo, inibendo eccessivamente la crescita delle ossa lunghe, anche in assenza del ligando.

**Caratteristiche cliniche:** *Nanismo sproporzionato*: tronco di dimensioni normali, arti corti (soprattutto prossimali), *Cranio e volto*: microcefalia, fronte prominente, ponte nasale depresso, denti affollati o storti, *Estremità*: mani a "tridente", piedi corti e larghi, *Postura*: iperlordosi lombare, ipercifosi spinale, ginocchio varo o valgo.

**Sintomi e complicanze:** *Infanzia*: Apnea notturna: episodi di arresto respiratorio. Idrocefalo: accumulo di liquido cerebrospinale, Ritardo motorio: sviluppo ritardato di abilità come camminare, Stenosi spinale: restringimento del canale vertebrale, Difficoltà nel parlare, spesso temporanea. *Età adulta*: Dolori articolari e spinali, Sovrappeso/obesità: aggravano le complicanze ortopediche, Infezioni ricorrenti alle orecchie (otiti), Problemi di fertilità.

La **diagnosi prenatale** si basa su una ecografia ostetrica, che evidenzia alcuni segni sospetti e su un test genetico su un campione di liquido amniotico. Nelle donne a rischio dopo l'ecografia deve essere confermata dall'analisi del dna fetale e dalla identificazione della mutazione di FGFR3, mentre quella **post natale** avviene attraverso l'osservazione delle caratteristiche fisiche del bambino, la misurazione di braccia e gambe, esame raggi x, valutazione del profilo genetico.

**Prognosi acondroplasia**: Gli individui con acondroplasia hanno un'intelligenza e un'aspettativa di vita paragonabile a quella delle persone sane. Tuttavia c'è un maggiore rischio di morte durante il primo anno di vita per la compressione dei centri nervosi del respiro. In alcuni casi inoltre, la prospettiva di vita può essere lievemente ridotta, si stima che sia mediamente inferiore di una decina di anni rispetto al resto della popolazione, principalmente per il rischio di complicanze neurologiche legate alla riduzione del canale vertebrale e per l'aumentato tasso di patologie cardiovascolari.

**Trattamento dell' acondroplasia**: Una stenosi spinale grave richiede l'intervento chirurgico

di laminectomia; utile per ottenere un'apertura del canale spinale e ridurre la compressione del midollo. Ripetuti episodi di apnea potrebbero richiedere l'utilizzo della maschera nasale per CPAP, la **tonsillectomia, adenoidectomia e la tracheostomia**. Lo scopo di queste terapie è liberare le vie aeree e risolvere i problemi.

Sono possibili alcuni **interventi ortopedici** mirati a migliorare le condizioni dei pazienti, che dovrebbero essere sottoposti anche a controlli periodici su altezza e peso, per evitare lo sviluppo di obesità. Durante l'età scolare può essere d'aiuto un sostegno di carattere psicologico.

**Logopedia:** utile per migliorare la parola, il linguaggio, l'elaborazione del pensiero e la socializzazione

Sono possibili anche complicate **procedure di allungamento degli arti**: la terapia chirurgica mirata all'allungamento delle ossa femorali e tibiali si può eseguire dai 12 anni d'età.

Intervento chirurgico per trattare cifosi e/o lordosi per riallineare la curvatura delle gambe.

**Fisioterapia:** per aiutare lo sviluppo motorio ritardato, **Interventi odontoiatrici e ortodontici** per migliorare l'allineamento dei denti, **Ingrandimento del forame magno:** questa apertura alla base del cranio potrebbe dover essere ingrandita chirurgicamente. Quando è troppo stretta infatti, i vasi sanguigni e i nervi vengono compressi, il che può portare a episodi di apnea.

**Trasmissione genetica:** L'acondroplasia si trasmette con pattern autosomico dominante: ciascun gene umano è presente in due versioni, chiamate alleli. Un allele ha origini materne cioè proviene dalla madre e un allele ha origini paterne cioè proviene dal padre.

Precisato ciò, la presenza di una malattia ereditaria a trasmissione dominante ha svariate implicazioni, tra cui: La malattia e i suoi sintomi si manifestano anche in presenza di un solo allele genico mutato (non importa se proveniente dalla madre o dal padre), in quanto quest'ultimo è dominante su quello sano. È sufficiente un genitore portatore della mutazione, per avere la malattia in parte della progenie.

La probabilità che nasca un figlio malato, da una coppia dove solo uno dei due componenti porta con sé la mutazione, è del 50%. Pertanto due genitori, di cui uno soltanto affetto da ACH, hanno il 50% di probabilità di avere un figlio affetto; inoltre, non esistono portatori sani di acondroplasia. Perché la probabilità di ereditarietà genetica che il bambino ne soffra è del 50%, se entrambi i genitori sono affetti, la probabilità sale al 75% del totale.

È importante sottolineare che, nella maggior parte dei casi (oltre il 95%), i genitori di figli affetti sono sani. Quindi, nel bambino compaiono mutazioni spontanee sul cromosoma che portano alla malattia espressione. In questi casi si parla di mutazioni de novo.

**Epidemiologia:** Secondo quanto riporta il Columbia University Medical Center (CUMC), l'acondroplasia interesserebbe un individuo nato vivo ogni 25.000 circa. Studi relativi alla diffusione dell'acondroplasia nei due sessi hanno dimostrato che la malattia colpisce uomini e donne in misura uguale. In Italia la prevalenza è stimata tra 1:26.000 - 1:27.000.

Gli screening neonatali sono un'efficace misura di prevenzione secondaria perché permettono di fornire una diagnosi precoce di molte malattie congenite. Diagnosticando tempestivamente la malattia congenita, se possibile, si possono effettuare degli interventi terapeutici, che fatti prima della manifestazione dei sintomi, possono migliorare la prognosi dei pazienti, evitando gravi disabilità o in altri casi la morte.

La normativa che li ha regolati per prima è stata la legge n.104/92 per quando riguardava l'ipotiroidismo congenito, fenilchetonuria e fibrosi cistica, poi successivamente sono state introdotte altre leggi per poi concludere con la legge n.167/2017 in cui gli screening neonatali sono stati introdotti nei LEA (Livelli essenziali di assistenza), al fine garantire la prevenzione

obbligatoria di 40 malattie metaboliche ereditarie.

## **TERAPIA GENICA:**

Dopo che per anni la terapia genica è stata il simbolo stesso della medicina del futuro, l'idea di curare le malattie è stata usando pezzi di Dna come se fossero medicine è ormai prossima a realizzarsi. Sono infatti sempre più numerosi gli studi che testimoniano che la tecnica funziona e, soprattutto, che può unire la sicurezza all'efficacia.

Alcuni farmaci poi sono già quasi pronti e altri ne arriveranno presto. E sebbene all'inizio la terapia genica avesse come obiettivo principalmente le malattie genetiche- quelle determinate da geni difettosi, da sostituire con copie sane- sta rilevando le sue potenzialità anche per patologie molto più comuni, come l'infarto, il morbo di Parkinson, l'Alzheimer e i tumori.

**Prospettive nuove:** E però nel campo delle malattie rare, per le quali spesso non esiste cura, l'approccio può davvero fare la differenza. La terapia genica ha già dato la prospettiva di una vita normale a bambini condannati a un'esistenza breve e dolorosa, ha restituito la vista ai ciechi, ha permesso ai "bambini bolla", colpiti dalla malattia Ada-Scid vi che azzera le difese immunitarie, di uscire dalle loro camere sterili, per affrontare il mondo come se la malattia non ci fosse mai stata.

tutto questo grazie al contributo fondamentale dei ricercatori italiani, che hanno mantenuto i nervi saldi anche quando, all'inizio degli anni Duemila, in molti hanno invece gettato la spugna, delusi e scoraggiati per i gravissimi effetti collaterali che si erano verificati nel corso di alcune sperimentazioni.

**Primi successi:** La terapia genica consiste nell'introdurre nelle cellule del paziente un gene che permette di curarlo. A questo scopo, il Dna terapeutico è inserito in un vettore (un virus reso innocuo), capace di veicolare il prezioso carico nelle cellule bersaglio .

Il primo successo è del 1990, quando gli statunitensi French Anderson e Michael Blaise curarono così una bambina malata di Ada-Scid. Dietro quel risultato c'erano però già allora i dati italiani e, in particolare, quelli di Claudio Bordignon, che aveva trascorso alcuni anni negli Usa, e che poi era tornato a Milano, all'Istituto San Raffaele.

La procedura consiste nel correggere il Dna dei linfociti T della bambina, "ma funzionò parzialmente" racconta Bordignon, che oggi è amministratore delegato della start-up MolMed "perché quando le cellule corrette esaurirono il loro ciclo vitale sparì anche l'effetto terapeutico. Per rendere permanente il beneficio, il ricercatore pensò quindi di modificare cellule destinate a durare per sempre. Di mirare, cioè, la terapia genica sulle staminali del midollo osseo, quel serbatoio inesauribile dal quale originano tutti gli elementi del sangue. "Riuscimmo così a guarire i primi due pazienti dell'Ada-Scid e pubblicammo il risultato su Sciences" ricorda Bordignon. "Era il 1995; la tecnica usata allora è ancora quella che la GlaxoSmithKline sta sviluppando, per portarla a livello commerciale.

**Le promesse deluse.** L'entusiasmo per i primi risultati spinse molti laboratori a intraprendere quella strada, ma dopo pochi anni due gravissimi incidenti cambiarono tutto.

Nell'autunno del 1999, il giovane Jessie Gelsinger morì nel corso di una sperimentazione all'Università della Pennsylvania, per una violentissima reazione immunitaria nei confronti del vettore che avrebbe dovuto curarlo, nel 2002, a Parigi, alcuni bambini si ammalarono di leucemia in seguito a una terapia genica. "La morte di Gelsinger destò scalpore perché la sperimentazione non era stata condotta in modo corretto" ricorda Bordignon "Quel rischio infatti era già emerso negli studi sugli animali, ma era stato ignorato."

In Francia, invece, fu diverso, come spiega Luigi Naldini, direttore dell'Istituto San Raffaele Telethon per la terapia genica (Tiget): "Il vettore usato per veicolare il Dna terapeutico era

un retrovirus, ovvero un virus programmato per inserirsi nel Dna delle cellule bersaglio. L'inserzione attivò alcuni geni responsabili della proliferazione tumorale. Fu una doccia fredda, perché si pensava che quel rischio fosse molto remoto. Invece per una sfortunata combinazione di fattori, riguardo il 30% dei pazienti.”

**Un nuovo inizio.** I contraccolpi non tardarono ad arrivare: le aziende smisero di investire nel settore, e furono imposte regole nuove e più severe per le sperimentazioni sull'uomo. Molti ricercatori lasciarono il campo, e i pochi che proseguirono si resero conto che era necessario fare un passo indietro e abbandonare per un po' i test sui pazienti, per mettere a punto metodi più sicuri. “Io lavoravo da qualche anno negli Stati Uniti, dove avevo sviluppato i vettori lentivirali che, derivati dal virus dell'Aids privato delle parti che lo rendono pericoloso, erano più efficienti e sicuri di quelli che avevano originato i problemi. Ero pronto a partire con i test su pazienti, ma mi ferma” ricorda Naldini.

“Servivano nuove verifiche sulla sicurezza. Inoltre, negli Usa non c'era più nessuno disposto a finanziarci.” Tornai in Italia, e ho potuto proseguire le ricerche grazie ai fondi Telethon. La charity ci ha permesso di fare qui ciò che con l'industria farmaceutica era diventato impossibile”.

**La strada giusta.** Ma la ricerca di vettori più sicuri proseguiva anche su altre strade. E il primo segnale che il nuovo corso stava portando a una svolta è tutto in un video del 2009, in cui un bambino cammina sicuro seguendo un percorso tracciato sul pavimento. Quel bambino, infatti, era quasi cieco fino a poche settimane prima. La terapia genica che gli ha permesso di sconfiggere l'amaurosi di Leber, una rara malattia genetica che provoca la degenerazione della retina, si era basata sui virus adeno associati, che, innocui per l'uomo, non si integrano nel Dna delle cellule bersaglio. «Sono vettori sicuri, ma non vanno sempre bene” spiega Alberto Auricchio, ricercatore dell'Istituto Telethon di genetica medica (Tigem) di Napoli, fra gli autori dello studio.” Per esempio, non funzionano su cellule che si dividono, come le staminali, e possono trasportare solo geni piccoli. Per noi però erano perfetti. Lo studio, pubblicato su Lancet, aveva coinvolto 12 pazienti fra gli 8 e 44 anni, dando buoni risultati soprattutto sui più giovani. Da allora ne abbiamo trattati altri e ora stiamo sperimentando la tecnica anche su altre malattie della retina, fra cui la degenerazione maculare senile”

**Due passi da gigante.** Negli anni seguenti, giunsero anche i primi successi dei vettori lentivirali. Ma il risultato che ha fatto il giro del mondo è del Tiget, ed è stato pubblicato su Science.

L'11 luglio 2013, Luigi Naldini e il suo gruppo annunciano di aver curato tre bambini che nell'arco di breve tempo avrebbero altrimenti sviluppato la leucodistrofia metacromatica (una rara malattia genetica neurodegenerativa) e altri tre affetti dalla sindrome di Wiskott-Aldrich, che colpisce le cellule del sangue. In entrambi i casi, i lentivirus con i geni terapeutici sono stati introdotti nelle staminali del midollo osseo. Nei malati di Wiskott-Aldrich, le cellule corrette hanno potuto subito iniziare a sostituire quelle del sangue malate. La sfida era invece più complessa per la leucodistrofia, che colpisce anche i neuroni e altri elementi che non derivano dal midollo. “Le staminali corrette hanno raggiunto il cervello e lì hanno rilasciato la proteina utile, che ha iniziato a svolgere la sua azione. Parte di questa è stata poi “raccolta” dai neuroni circostanti, correggendo il difetto” spiega Naldini. Una fase del lavoro al Tiget-San Raffaele di Milano, uno dei centri all'avanguardia nella terapia genica. La terapia genica potrà offrire la cura a molte malattie rare, ma anche a patologie come infarto e tumori.

Per la terapia genica è un salto di qualità, perché significa che, con vettori molto efficienti, è possibile correggere anche cellule difficili da raggiungere, come appunto quelle del cervello.

«Stiamo trattando altri bambini conclude Naldini we stiamo anche lavorando per rendere i vettori sempre più sicuri.

**Farmaci in vista**, Intanto, pochi mesi fa (nel 2014), la GlaxoSmithKline ha deciso di avviare lo sviluppo commerciale delle terapie per la leucodistrofia metacromatica e per la sindrome di Wiskott-Aldrich. Ma probabilmente, non saranno queste le prime terapie geniche a diventare disponibili per i malati.

Il farmaco Glybera, per curare il deficit della lipoproteina lipasi, è stato approvato dall'autorità regolatoria europea nel 2012 e sarà commercializzato dalla Chiesi di Parma, forse già quest'anno.

Mentre alla fine di marzo è iniziata la procedura di valutazione della terapia "TK", messa a punto dalla MolMed, la start-up di Claudio Bordignon, per le leucemie acute ad alto rischio. Introduciamo nei linfociti T Un gene che ci permette di spegnere sul nascere l'eventuale reazione di rigetto, che può verificarsi dopo un trapianto di midollo, se il donatore, come accade spesso, non è del tutto compatibile spiega Bordignon. Oggi questi trapianti hanno una mortalità del 50%, che con la nostra tecnica scende al 14%.

## **DISABILITA'**

limitazione o perdita della capacità di compiere un'attività nel modo o nell'ampiezza considerati normali per un essere umano (in base all'età, al sesso e ai fattori socio-culturali)  
**dati istat** :E' molto più difficile rilevare le disabilità mentali rispetto a quelle fisiche. Innanzi tutto perché ci sono maggiori difficoltà nell'individuare gli strumenti statistici idonei a rilevare questo specifico tipo di problema. In secondo luogo per ragioni di tipo "culturale". Ci sono ostinate resistenze e forti pregiudizi che spingono le persone direttamente interessate, o chi si occupa di loro (i familiari in primo luogo), a non entrare in contatto con i servizi pubblici che lavorano su queste problematiche.

In molti casi si sceglie volutamente di non rispondere in modo appropriato alle domande presenti in ricerche e indagini. Una seconda difficoltà deriva poi da alcune categorie "speciali" di disabili, come i bambini o gli ospiti di strutture residenziali, per i quali è arduo - anche se per motivi differenti - stilare una sorta di censimento attendibile.

Per i bambini va introdotta una precisazione. Lo strumento di rilevazione della disabilità utilizzato dall'ISTAT nell'indagine su Condizioni di salute e ricorso ai servizi sanitari consente di rilevare informazioni su soggetti che abbiano almeno sei anni di età. La fonte istituzionale del numero di certificazioni scolastiche non risolve il problema sia perché non sono compresi i bambini in età prescolare, sia perché non vi è obbligo di iscrizione alla scuola materna, per cui il numero reale di bambini disabili certificati dai tre ai cinque anni è sicuramente sottostimato.

I disabili secondo l'ultimo rapporto Istat sono 3.100.000, 1,5 milioni hanno più di 75 anni 600.000 sono privi di rete d'aiuto 19,2% sono soddisfatti della loro vita 272.000 sono gli alunni con disabilità 31,3% sono i disabili con un lavoro con gravi limitazioni 9,3% partecipa alla vita sociale come andare al cinema concerti mentre 9,1% pratica sport.

La **diagnosi** di disabilità viene effettuata dal neuropsichiatra presente presso l'Unità Operativa di Neuropsichiatria Infantile e dell'Adolescenza della ASL secondo la classificazione ICD 10 (decima classificazione delle malattie e dei problemi correlati) e ICF (Classificazione Internazionale del funzionamento, della disabilità e della salute).

La disabilità richiede un **percorso riabilitativo precoce** volto a : promuovere e stimolare lo sviluppo psicomotorio, fornire una rete di supporto alle famiglie, ridurre i costi sociali, preparare i bambini a un migliore inserimento nella scuola e nella società.

## **ETA' EVOLUTIVA**

periodo della vita durante il quale l'individuo raggiunge il pieno sviluppo delle sue caratteristiche somatiche e psichiche. Essa si divide in 4 periodi

- prima infanzia (0-2 anni) caratterizzata: periodo neonatale (4 settimane) periodo del lattante (1-6 mesi), periodo di weaning (6-24 mesi)
- seconda infanzia (2-6 anni)
- terza infanzia (6-12 anni)
- adolescenza (12-20 anni)
  1. Nei primi 30 giorni di vita, se al bambino viene la febbre bisogna portarlo dal pediatra o in ospedale per evitare di fargli contrarre patologie che evolvono in poco tempo.
  2. Il latte materno contiene prolattina, inoltre è importante l'allattamento al seno perché il bambino crea un rapporto psicologico con la madre, in più avviene il passaggio di anticorpi (immunoglobuline G (fino a circa 6 mesi) → immunoglobuline A che proteggono per tutto il periodo dell'allattamento (Il latte materno può fare la differenza tra la vita e la morte per molti neonati. Se tutti i neonati fino ai 23 mesi fossero allattati correttamente al seno, si potrebbe prevenire la morte di 820 mila bambini sotto i 5 anni e per questo è importante promuovere questa pratica sia in Occidente che nei paesi in via di sviluppo. Un neonato che riceve latte materno entro un'ora dalla nascita ha 3 volte più probabilità di sopravvivere di uno allattato il giorno successivo. L'utilizzo esclusivo del latte materno è infatti fondamentale nei casi di basso peso alla nascita, fenomeno molto diffuso nei Paesi poveri, dovuto in parte alla malnutrizione e alla possibile presenza di infezioni nella madre nel periodo della gravidanza)

Il latte vaccino abbassa le quantità di ferro nei bambini. Il latte vaccino contiene una proteina chiamata caseina, usata per produrre la colla e che provoca l'infiammazione dei tessuti molli nei bambini. Questi tessuti si trovano in zone come la gola, le cavità nasali e i seni paranasali. Se questi si infiammano il bambino può avere difficoltà a respirare. Il consumo del latte vaccino e dei derivati è relazionato a diverse malattie come il diabete, la sclerosi multipla, malattie cardiache e la sindrome dell'intestino irritabile. Il latte vaccino contiene enormi quantità di antibiotici derivati dal processo di allevamento del bestiame. Questi contribuiscono a rendere i batteri più resistenti, quindi, una volta entrati nel corpo, possono scatenare infezioni difficili da curare.

## **CONCETTO DI RAZZA**

Le razze umane non esistono per vari motivi. Innanzitutto non c'è mai stato e non c'è ancora un accordo tra scienziati nel creare un elenco chiaro su quali e quante siano le razze umane. Inoltre se analizziamo la morfologia del cranio dell'uomo sapiens (europeo) esso presenta una fronte verticale ben sviluppata (tipica dei crani presenti in Africa nelle forme arcaiche dell'uomo) che permette i processi mentali superiori (memoria e capacità di astrazione).

Le diversità presenti negli individui della nostra specie sono dovute al fatto che l'uomo nel corso della storia è emigrato incrociandosi con altri individui e producendo una vasta variabilità genetica che non è possibile catalogare. Oltre l'80% delle differenze presenti nel DNA infatti sono presenti in tutti i continenti.

## **AUXOLOGIA:**

è la scienza che studia l'accrescimento dalla fecondazione all'età adulta ,tramite un grafico a percentili,l'accrescimento è dovuto dagli ormoni tra cui quelli sessuali,della crescita e quelli tiroidei.

I principali accrescimenti che studia sono:

**Peso:**alla nascita avviene un calo ponderale perché il bambino nei primi giorni di vita,non mangia abbastanza,e poi avviene un aumento ponderale dai 2,5 kg<4,5 kg(se è di più il bambino è macrosomico). Dal quinto mese (p0x2)il peso raddoppia,dal dodicesimo mese(p0x3) triplica e dal ventiquattresimo mese (p0x4) quadruplica.

**Statura:**nei grafici vengono confrontati diversi parametri,e in questo ci si deve preoccupare quando il bambino si trova sotto il terzo percentile o al di sopra del novantasettesimo percentile s0(50cm),dodici mesi (s0+25cm)dai ventiquattro mesi(s12+12 cm),dopo si aggiungono 5-6 cm all'anno fino allo scatto di crescita adolescenziale .Non tutti i segmenti scheletrici che concorrono a determinare la statura crescono in maniera sincrona e parallela Il rapporto fra segmento superiore o (lunghezza dal vertice alla tuberosità ischiatica) e segmento inferiore (lunghezza sub ischiatica degli arti inferiori) si modifica progressivamente dalla nascita (SS/SI = 1,7) alla pubertà (SS/SI = 0,9) per effetto di un accrescimento più rapido del segmento inferiore . Nei bambini di età inferiore ai 2 anni si valuta la lunghezza supina utilizzando il paidometro, nei bambini di età superiore ai 2 anni si valuta l'altezza in stazione eretta utilizzando lo statimetro.

**Circonferenza cranica:**si presenta un indice sensibile,una sua alterazione permette di sospettare patologie s0=34cm,s1(s0+12 cm),s2(s1+2 cm)s3(s2+1 cm) dopo aumenta di 0,3 cm all'anno.

**Dentizione:**alterazione dei denti può essere sintomo di una sindrome.La dentatura decidua, o prima dentizione, consta di 20 denti; l'eruzione dentaria inizia intorno al 6° mese e completa entro il terzo l'anno. La dentatura permanente prevede 32 denti: the cominciano a erompere intorno al 6° anno (1° molare permanente) comporta la sostituzione della dentatura decidua e l'eruzione dei molari Permanenti (1°, 2° e 3° molare) non presenti nella dentatura decidua L'epoca di eruzione dei singoli denti decidui presenta una discreta variabilità- individuale, tuttavia può essere stabilita una cronologia di base:incisivi centrali 6-8 mese;Incisivi laterali: 8°-10° mese;primi molari 12°-16° mese,Canini 15-20 mese,secondi molari: 20-30° mese

## TIPOLOGIE DISABILITA'

COGNITIVE(quasi il 70%) ambito del pensiero,della percezione,del linguaggio

MOTORIE(circa il 10%)

SENSORIALI(circa 8%)

AFFETTIVO-RELAZIONALI(circa 16%)

## CONCETTI

**Menomazione**= danno (transitorio o permanente) a carico di una struttura anatomica o psicologica

**Disabilità**= perdita di una funzione >svantaggio a livello personale

**Handicap**=condizione di svantaggio nel partecipare alla vita sociale

**Cause di disabilità nel bambino**

### **prenatali:**

*genetiche* (colpiscono il 3% dei neonati)

*infezioni*(TORCH) aumentano il rischio di parto pretermine, la sigla sta per T=toxoplasmosi>toxoplasma gonadi ,un protozoo che può contaminare alimenti crudi ,ha infatti la trasmissione oro fecale,la sua diagnosi si fa tramite screening effettuando esami sierologici periodici,inoltre è importante l'educazione alimentare , O=others R=rosolia congenita,C=citomegalovirus,H=herpes,hbv,hpv,hcv

*Malattie endocrine materne* (*diabete*,che aumenta anch'esso il rischio di parto pretermine,avere figli macrosomici con disturbi del tubo neurale>nasce il SN +disturbi che coinvolgono il midollo spinale , *ipotiroidismo*)  
*farmaci teratogeni/sostanze tossiche*

*rx*

*carenze alimentari* (deficit di acido folico o iodio)

### **perinatali**

*Traumi* (lesioni da forcipe):la forcipe è uno strumento metallico usato durante un parto difficoltoso,esiste anche un altro strumento chiamato ventosa che è più delicato ,perché distribuisce la forza sul cranio del bambino

*Anossia* (torsione del funicolo ombelicale, asfissia da meconio) l'ossigeno arriva in quantità minori facendo

avvenire la torsione del funicolo del meconio(1 feci)che se entrano nelle vie aeree provocano infezioni polmonari

*Prematurità* (immaturità polmonare, fino alla 32esima settimana di gravidanza),esistono alcuni ospedali in cui si pratica la rianimazione pediatrica(i polmoni dell'infante non sono ancora funzionanti di conseguenza un neonato non respira causando una sofferenza maggiore al cervello )

### **postnatali**

*Infezioni* (del SNC: meningiti, encefaliti)

*Traumi* cranici o spinali (incidenti,cadute)

*Tumori* (del SNC) Possono essere: benigni/maligni ,primari/secondari

*Alterazioni nell'accrescimento* (a causa di patologie ormonali o malnutrizione):le cause dell'accrescimento sono:

**-Genetiche**(trisomia 21,klinefelter,turner,nanismo acondroplastico)

**-Ormonali** GH>acromegalia ovvero eccesso dell'ormone a fine dello sviluppo corporeo,gigantismo,nanismo ipofisario.

T3,T4>ipertiroidismo(alta statura che provoca tachicardia,sudorazioni eccessive,instabilità

dell'eccitazione.magrezza),ipotiroidismo(bassa statura che causa bradicardia e tendenza all'obesità,se è congenito provoca un sintomo detto cretinismo)

sessuali

**-Malassorbimenti**>celiachia(intolleranza al glutine in cui gli anticorpi distruggono i villi intestinali)

Lo sviluppo del bambino a partire dalla nascita è influenzato da numerosi fattori, sia di origine interna sia esterna.

Lo sviluppo dipende innanzitutto da **fattori ereditari**, etnici e individuali.

Lo sviluppo del bambino a partire dalla nascita è influenzato da numerosi fattori, sia di origine interna sia esterna.

Lo sviluppo dipende innanzitutto da fattori ereditari, etnici e individuali.Tra i **fattori ereditari** ci possono essere

anche le malattie ereditarie che possono influenzare negativamente lo sviluppo: ad esempio alcune forme di nanismo ereditario, come il nanismo acondroplastico, in cui vi è un ridotto disarmonico sviluppo dell'individuo, che

presenta cranio e tronco di volume normale e arti molto ridotti per un'alterazione ereditaria delle cartilagini di

coniugazione, responsabili dell'aumento di lunghezza delle ossa lunghe (ossa degli arti).

Anche le **anomalie cromosomiche** possono determinare uno sviluppo della statura ridotta come ad esempio la sindrome di Turner.

**Le carenze alimentari**, qualitative e quantitative, possono essere causa di alterato accrescimento (tra le carenze vitaminiche, la carenza di vitamina D (provoca rachitismo). Il carente apporto di nutrienti può essere anche la conseguenza di un alterato assorbimento intestinale, legato a malattie come la celiachia (che porta ad atrofia intestinale e quindi malassorbimento),o di alterazioni dei processi digestivi, come nella fibrosi cistica del pancreas, nella quale vi è una riduzione della secrezione del succo pancreatico, con alterata digestione di grassi, zuccheri e proteine, che vengono persi con le feci.

**Gravi malattie organiche** (cardiache, renali, epatiche, polmonari ecc.) e **malattie infettive** croniche possono compromettere l'accrescimento.

Un insufficiente sviluppo può avere anche un **origine psichica** (come nel nanismo psicogeno).

Poiché l'accrescimento è influenzato da diversi **ormoni**, **anche** alterazioni endocrine della tiroxina (ormone

tiroideo) e degli ormoni sessuali possono provocare una bassa statura.

La carenza di STH, ormone della crescita o GH durante il periodo dell'accrescimento provoca il nanismo ipofisario, mentre un'eccessiva produzione dello stesso ormone provoca il gigantismo.

Lo sviluppo della statura dipende dall'allungamento delle ossa lunghe degli arti, per la moltiplicazione delle cellule delle cartilagini di coniugazione (dette anche, cartilagini di accrescimento), poste tra la diafisi e le epifisi delle ossa lunghe. Man mano che le cartilagini di coniugazione aumentano in lunghezza, vengono sostituite da tessuto osseo.

Quando tutta la cartilagine viene ossificata, termina l'accrescimento in lunghezza dell'osso.

Gli ormoni sessuali maschili (androgeni) e femminili (estrogeni) stimolano ossificazione delle cartilagini di coniugazione. Un'eccessiva e prematura secrezione di questi ormoni (pubertà precoce), può portare a una prematura saldatura delle diafisi ed epifisi delle ossa lunghe, raggiungendo così una statura inferiore alla media.

La pubertà precoce comporta, anche una prematura acquisizione della maturità sessuale (maturità fisica) e un prematuro sviluppo dei caratteri sessuali primari e secondari. I caratteri sessuali primari sono rappresentati dagli organi genitali: nel maschio uno sviluppo del pene e dei testicoli, mentre nella donna lo sviluppo dell'utero e delle ovaie (genitali interni). I caratteri sessuali secondari nel maschio sono rappresentati dallo sviluppo osseo e muscolare, dal cambiamento del timbro di voce, dalla comparsa dei peli.

Nella donna, invece, si ha lo sviluppo delle mammelle, allungamento del bacino (fianchi più larghi), la comparsa dei peli e inoltre la comparsa delle mestruazioni.

La pubertà normalmente inizia tra i 10 e i 13 anni nella femmina e i 12 e i 15 anni nei maschi. Oltre alle modificazioni fisiche, ci sono anche grosse modificazioni psicologiche, le modificazioni fisiche e la comparsa degli impulsi sessuali possono turbare la psiche dell'individuo.

## **MIELOLESIONI**

condizione patologica in cui l'individuo subisce la perdita di una o più funzioni corporee, a causa di un danno del midollo spinale, (provoca anche disfunzioni della sfera sessuale) esse possono causare disabilità come plegia e paresi.

in questo argomento dobbiamo anche dire che è importante lo sport in ambito riabilitativo oppure può essere causa stessa delle lesioni, nel caso vengano colpite le vertebre cervicali può causare la morte dell'individuo, questo perché sono collegate ai centri di controllo del respiro e della circolazione.

### **le cause**

TRAUMATICHE: incidenti stradali (50%), cadute (25%), eventi violenti (11%).

NON TRAUMATICHE (9%): attività sportive (9%), Patologie vascolari, tumorali, patologie degenerative (artrosi con stenosi), infiammazioni (mieliti), radiogene

.i maschi hanno un incidenza maggiore circa 30 casi su 1.000.000 abitanti con la prevalenza di 60'000 con l'età media in Italia verso i 45 anni

### **Sintomi**

#### **ALTERAZIONI**

MOTORIE: perdita o riduzione della forza alle braccia e/o alle gambe, così come alla disfunzione di organi addominali.

della SENSIBILITA' ossia **la capacità di prendere coscienza dell'interazione che il corpo ha con l'ambiente (oggetti e persone) che lo circonda**

FUNZIONI VEGETATIVE (disfunzioni intestinali, vescicali, della sfera sessuale)

### **Terapia**

CHIRURGIA nel caso di fratture, ernie, stenosi del canale vertebrale, ANTINFIAMMATORI steroidei, ANTIDOLORIFICI, ANTISPASTICI

### **RIABILITAZIONE**

**Fisioterapia** per il recupero dei movimenti articolari, dell'equilibrio, del cammino, **Elettrostimolazione (migliora il tono muscolare)**, **Terapia occupazionale** (mira all'autonomia), **Terapia psicologica** alcuni ospedali che se ne

occupano sono il cto di torino e il santa corona lega ligure (liguria).

lo sport è importante nelle disabilità per l'inclusione, l'integrazione grazie l'utilizzo di ausili e la rete familiare .i suoi vantaggi: a **livello sociale** :evita l'isolamento (lavori o giochi di gruppo),favorendo le relazioni e inclusione, **livello psicologico**:aumenta la motivazione,il confronto,l'autostima,perché il soggetto si diverte aumentando la produzione delle endorfine.

entrambi questi livelli diminuiscono il rischio di incontrare e sviluppare la depressione.

**livello cognitivo** : migliora la qualità del sonno e l'irrorazione cerebrale ,migliora il linguaggio livello fisico:aumenta il tono muscolare,la forza,coordinazione,equilibrio ,capacità polmonare

**livello economico**:costo minore

**livello medico**:diminuisce l'obesità,il livello del colesterolo ldl,i tumori,e aumenta l'immunità e previene le malattie.mentre la fisioterapia aumenta la forza e la funzione del movimento.

## AUSILI,PROTESI E ORTESI

Una **protesi** è un dispositivo artificiale che sostituisce una parte del corpo mancante o che integra una funzione compromessa o limitata.

Un **ausilio** è un dispositivo prodotto in serie che supporta la persona che ha una funzione limitata o assente .Il Servizio Sanitario Nazionale (SSN) fornisce a titolo gratuito le protesi e gli ausili ai minori di anni 18, alle persone adulte disabili con un'invalidità riconosciuta, anche temporanea, alle persone amputate e a chi ha una malattia rara

.Esistono 3 grandi categorie:**quotidianità**: Sono tutti quegli attrezzi che agevolano le azioni che tutti compiamo nelle nostre attività quotidiane: lavarsi, vestirsi, nutrirsi, lavorare, studiare, etc.

Come tutti gli ausili, da soli non risolvono tutti i problemi di autonomia, ma sono utili per facilitare e semplificare tutte quelle azioni che sarebbero altrimenti troppo difficoltose o addirittura impossibili.

Rendere autonoma una persona disabile nella sua attività quotidiana è di fondamentale importanza per moltissime ragioni, per esempio: prendersi cura del proprio aspetto, studiare o mangiare da soli, aumenta l'autostima; è utile perché diminuisce la necessità di assistenza; aumenta la possibilità di un confronto con la realtà e l'acquisizione della consapevolezza dei propri limiti, ma anche la capacità di poterli superare; stimola la fantasia, perché trovare la soluzione di un problema fa capire che anche altre soluzioni/azioni sono possibili, con l'utilizzo di attrezzi adeguati.

**lavoro/apprendimento**: Sono ausili detti comunicatori, cioè che permettono e facilitano la comunicazione interpersonale, l'acquisizione e lo scambio di dati, di informazioni a distanza (computer, telefoni, audio-video, etc.) e lo svolgimento delle attività collegate allo studio e al lavoro, che richiedono lettura, scrittura, etc. Si tratta di una categoria molto eterogenea, che comprende suggerimenti di facilitazioni e accorgimenti da adottare accanto ad ausili tecnicamente complessi.,**movimento**:Sono quelli che permettono o facilitano gli spostamenti nell'ambiente e l'assetto posturale. Gli spostamenti nell'ambiente possono avvenire attraverso la facilitazione della deambulazione, grazie a bastoni, stampelle e deambulatori, oppure, attraverso mezzi di trasporto quali carrozzine, automobili speciali, etc. Altri sono i seggioloni, i sistemi di postura, i cuscini antidecubito, etc.

Gli ausili per la mobilità possono permettere la totale o parziale autonomia di spostamento della persona disabile e facilitare il compito di chi assiste il disabile, oppure, garantire una postura corretta, evitando ulteriori problemi fisici spesso dolorosi.Molti di questi ausili rientrano nella categoria che richiede l'intervento di un tecnico, che valuti attentamente le condizioni della persona disabile e personalizzi l'ausilio stesso.

La definizione di **ortesi** introdotta dall'Organizzazione Internazionale degli Standard è *dispositivo esterno utilizzato al fine di modificare le caratteristiche strutturali o funzionali dell'apparato neuro-muscolo-scheletrico*.

La loro funzione è, in genere, quella di garantire una immobilizzazione relativa dell'articolazione colpita, per esempio, da traumi, **artrosi**, distorsioni dei legamenti o che abbia subito un intervento chirurgico. Un altro impiego delle ortesi è quello concomitante alla riabilitazione o rieducazione funzionale. L'ortesi può essere utilizzata per ridurre il carico su un'articolazione e diminuire il dolore e può essere adoperata a scopo preventivo in casi di

**osteoporosi** o cedimenti ossei. Oltre che in dinamiche e funzionali, a seconda dell'impiego per cui sono indicate, le ortesi possono essere divise anche in ortesi fabbricate su misura (presso officine ortopediche) e ortesi standardizzate (prodotti industriali).

## MALATTIE NEUROLOGICHE DEL BAMBINO

=**malattie del SNC** (encefalo e midollo spinale) Provocano spesso disabilità le principali sono: paralisi cerebrali infantili, infezioni acute, traumi, tumori, **idrocefalo**: E' un accumulo di liquido cefalorachidiano all'interno dei ventricoli cerebrali. (strutture che producono il liquor, sono 4 due laterali e due impari) il liquido serve per attutire i traumi, ed è presente anche nelle meningi per proteggere e con la funzione trofica. si scopre con un'ecografia morfologica verso la ventesima settimana di gravidanza. quando è presente l'idrocefalo aumenta lo spazio-volume dei ventricoli causando danni al cervello (compressione di esso stesso)

L'eziologia è di tre tipi: Iperproduzione a livello dei plessi corioidei, Blocco della circolazione liquorale, Riduzione del riassorbimento a livello delle granulazioni del Pacchioni.

Provoca: aumento della pressione endocranica, danni cerebrali, turricefalia (se si verifica prima della saldatura delle suture craniche) si presenta con l'encefalo a forma di torre solo nei pazienti con le fontanelle aperte. si curano attraverso a drenaggi (tubi che fanno defluire il liquido) shunt che drena il liquido cerebrospinale in eccesso dai ventricoli cerebrali in un'altra area del corpo. quello più comune è il drenaggio ventricolo peritoneale (dal ventricolo porta il liquido a livello del peritoneo > membrana che avvolge gli organi dell'apparato addominale), **epilessie**: dal greco, "essere colti di sorpresa" = malattie neurologiche determinate da un'attività elettrica anomala del cervello, che causa crisi convulsive (contrazioni involontarie della muscolatura, caratterizzate da un irrigidimento dei muscoli "contrazioni toniche" alternate da scosse degli arti "contrazioni cloniche) ricorrenti o brevi episodi di alterazione dello stato di coscienza (attacchi tonico-clonici)

Prevalenza: 1% della popolazione

Cause: -60% idiopatica (probabilmente dovute ad alterazioni genetiche, infezioni, alterazioni della corteccia cerebrale) -40% secondarie a tumori, ascessi, traumi, ictus.

Possono essere classificate in: generalizzate ----> crisi tonico-cloniche (grande male) o di assenza (piccolo male), parziali ----> semplici (senza perdita di coscienza) o complesse con alterazione dello stato di coscienza (le attività partono da una zona precisa del cervello che si chiama focolaio epilettogeno).

La diagnosi si effettua tramite *elettroencefalogramma* (eeg) registra l'attività elettrica del cervello, *tac* (Tomografia assiale computerizzata) metodica di diagnostica per le immagini, che utilizza raggi x per riprodurre sezioni o strati corporei del paziente ed effettuare elaborazioni tridimensionali, *rm* tecnica di diagnostica che usa campi magnetici e onde radio, *pet* (tomografia a emissione di positroni)

Il trattamento *farmacologico* che utilizza farmaci antiepilettici, per prevenire delle crisi (effetti collaterali: sonnolenza, teratogenicità, deficit cognitivi) *chirurgico in cui avviene l'ablazione del focolaio epilettogeno nei casi resistenti al trattamento farmacologico (epilessie parziali: casi selezionati)*. In alcuni casi, una dieta speciale, l'impianto di un neurostimolatore o un intervento di neurochirurgia possono essere proposti.

*psicologico*: promuove i meccanismi di rinforzo e di adattamento, favorisce l'aderenza alle terapie e alle indicazioni del neurologo, riduce paure e fantasie di morte legate alle crisi e protegge il bambino dall'isolamento e dai disturbi emotivi e del comportamento.

Cosa fare in caso di crisi epilettica: mantenere aperte le vie aeree inclinando il collo all'indietro, togliere oggetti che possono causare dei traumi, mettere il paziente su un fianco, se la crisi non cessa in un paio di minuti chiamare il 112. Se un bambino ha avuto una sola crisi convulsiva, per quanto possa essere stata impressionante, non significa che abbia l'epilessia. Sono frequenti nei bambini le convulsioni febbrili, in genere di breve durata (1-2 minuti), scaturite da episodi di febbre elevata: non hanno nessuna relazione con l'epilessia. L'elettroencefalogramma in questi casi non mostra alcuna alterazione.

Nell'epilessia le crisi tendono a ripetersi con frequenza variabile e non prevedibile, talora scatenate da stimoli come stress psicofisici, insonnia, alcol o droghe o sollecitazioni ripetute con luci intermittenti naturali (come quelle generate dal passaggio in auto lungo un viale alberato in una giornata di sole) o artificiali (luci al neon, luci

intermittenti nelle discoteche, schermi televisivi ecc.). Alcuni bambini epilettici possono andare incontro a crisi convulsive scatenate dalle sollecitazioni luminose della TV o dei videogiochi (in questo caso, oltre allo stimolo luminoso si ha un forte stress emotivo). Per ridurre questo rischio, è opportuno illuminare l'ambiente circostante, non avvicinarsi troppo allo schermo, utilizzare schermi a 100 Hz o più, che evitano lo "sfarfallio", limitare il tempo trascorso davanti alla TV o ai videogiochi.

L'epilessia può essere controllata mediante trattamento farmacologico (farmaci antiepilettici, prescritti dallo specialista epilettologo); il trattamento, che va prolungato nel tempo, fino ad almeno 5 anni dall'ultima crisi, può interferire con l'apprendimento (sonnolenza, difficoltà di concentrazione). La sospensione del trattamento può determinare una ricaduta.

Per quanto riguarda gli aspetti psicologici e sociali dell'epilessia, va sottolineata la rilevanza emotiva della crisi epilettica (sia per il bambino sia per la famiglia e, in età scolare, per i compagni di classe), che può generare paura e frustrazione nel bambino, paura e tendenza all'iperprotezione da parte dei genitori, paura e tendenza all'esclusione e alla denigrazione da parte dei compagni, che possono considerare il bambino un diverso, un malato o -ritardato mentale.

**sindrome del bambino scosso:** non è frequente, ma provoca una disabilità permanente che può essere a livello cognitivo, sensoriale, motorio, avviene per via di episodi di maltrattamenti in famiglia (1 su 4 provoca la morte per abuso), essa è provocata da diversi fattori come famiglie con servizi di reti carenti, stato psichico carente, giovane età della madre, Utilizzo di sostanze d'abuso, Basso livello culturale.

Le lesioni che possono venir causate dallo scuotimento sono in relazione all'età del bambino (più è piccolo e più sono gravi) e alla violenza con cui è stato scosso.

I tre sintomi che consentono di far diagnosi ma che non sono sempre presenti sono: *Ematoma subdurale*, versamento di sangue nelle meningi che può provocare una semplice nausea, vertigini, fino a sintomi più gravi come alterazioni dello stato di coscienza e il coma; *Edema cerebrale*, accumulo di liquido nel cervello che si gonfia (edema) e comprime i capillari sanguigni bloccando così il flusso di sangue e l'arrivo di ossigeno al cervello; si manifesta con sintomi che possono andare dal semplice mal di testa fino agli attacchi di epilessia e alla perdita di coscienza; *Emorragia retinica* con la comparsa di minuscole macchie di sangue sulla retina che possono venir osservate con uno strumento chiamato oftalmoscopio. **STESSI SINTOMI DEI TRAUMI CRANICI:** vomito, letargia inappetenza a volte convulsioni essa si previene formando le famiglie.

**Infezioni:** Encefalite (infezione a livello cerebrale che può essere causato da un virus), Meningite, Ascessi cerebrali (infezioni ripiene di pus)

**Traumi cranici:** Da lesioni dirette del cervello, O indirette ----> emorragie cerebrali (creano anossie > necrosi dei neuroni) quindi i neuroni esposti nel sangue non vengono erogati e provocheranno disabilità.

**Tumori cerebrali:** Possono essere: primari o secondari (metastasi), benigni o maligni

